The Rothmund Thomson syndrome: about 2 cases

Abdellah Dah Cherif, Younes Barbach, Mohammed Chouche, Sara Elloudi, Hanane Baybay, Fatima Zahra Mernissi

Department of Dermatology, University Hospital Hassan II, Fez, Morocco

Corresponding author: Dr. Abdellah Dah Cherif, E-mail: abdellahdahcherif@gmail.com

How to cite this article: Dah Cherif A, Barbach Y, Chouche M, Elloudi S, Baybay H, Mernissi FZ. The Rothmund Thomson syndrome: about 2 cases. Our Dermatol Online. 2019;10(e):e23.1-e23.3.

Submission: 25.05.2019; **Acceptance:** 01.06.2019

DOI: 10.7241/ourd.2019e.23

Syndrome de Rothmund Thomson familial

Abdellah Dah Cherif, Younes Barbach, Mohammed Chouche, Sara Elloudi, Hanane Baybay, Fatima Zahra Mernissi

Department of Dermatology, University Hospital Hassan II, Fez, Morocco

Corresponding author: Dr. Abdellah Dah Cherif, E-mail: abdellahdahcherif@gmail.com

Sir,

Le syndrome de Rothmund Thomson est une maladie génétique rare à transmission autosomique récessive. Il est caractérisé par des lésions cutanées à type de poïkilodermie associée à un retard de croissance pré et postnatal, des cheveux épars, une cataracte précoce, des anomalies squelettiques, des anomalies de l'axe radial, un vieillissement précoce et une prédisposition à certains cancers [1]. Nous rapportons ce syndrome dans 2 cas chez une même famille.

Il s'agit d'un enfant de 7 ans, issue d'un mariage consanguin du deuxième degré, antécédent de trouble de la marche depuis l'enfance, admise pour une ulcération au niveau du tendon d'Achille droit. L'examen dermatologique montrait la présence faciès dysmorphique, vieillissement précoce, anomalies squelettiques (Fig. 1), des placards hypopigmentés, atrophiques avec des télangiectasies au centre, à limite nette depuis la cheville, prenant les 2 pieds, parsemé par quelques érosions, une ulcération au niveau du tendon d'achille droit, légers érythèmes au niveau des mains (Fig. 2), avec un bilan radiologique normal.

Le diagnostic du syndrome de Rothmund Thomson a été retenu devant la poïkilodermie des 2 pieds avec faciès dysmorphique, le retard staturo-pondéral et avec la même symptomatologie chez le frère.

Chez le frère les mêmes signes dermatologiques avec déviation de l'axe radiale.

Un examen ophtalmologique a objectivé la présence d'un œdème papillaire stade I.

Figure 1: Faciès dysmorphique, vieillissement précoce, anomalies squelettiques.

Figure 2: Des placards hypopigmentés, atrophiques avec des télangiectasies au centre, à limite nette depuis la cheville, prenant les 2 pieds, parsemé par quelques érosions, une ulcération au niveau du tendon d'achille droit, légers érythèmes au niveau des mains.

Une TDM cérébrale avait suspecté une agénésie du corps calleux avec atrophie cérébrale.

How to cite this article: Dah Cherif A, Barbach Y, Chouche M, Elloudi S, Baybay H, Mernissi FZ. Syndrome de Rothmund Thomson familial. Our Dermatol Online. 2019;10(e):e23.1-e23.3.

Submission: 25.05.2019; **Acceptance:** 01.06.2019

DOI: 10.7241/ourd.2019e.23

Le syndrome de Rothmund Thomson a été décrit depuis 1868. C'est une maladie génétique hétérogène rare dont la prévalence est inconnue. Environ 300 cas ont été rapportés dans la littérature. Il existe deux types, le type II (2/3 de cas) est dû à une mutation du gène de l'hélicase RECQL4 alors que le type I est d'origine inconnue [2]. Dans les deux formes, le retard staturo-pondéral peut être soit idiopathique, soit en rapport avec un déficit en GH [1]. Le diagnostic est orienté par la clinique et confirmé par l'étude moléculaire. Le risque évolutif dans le type II est dominé par la survenue des ostéosarcomes et des cancers cutanés [3]. Dans notre cas, il existe les signes dermatologiques avec déformations osseuses avec retard staturo-pondéral chez les 2 enfants sans ostéosarcomes ni cancers cutanés.

Notre cas est probablement de type II d'où l'intérêt d'une surveillance radiologique régulière pour détecter des ostéosarcomes infra-cliniques.

Consent

The examination of the patient was conducted according to the Declaration of Helsinki principles.

REFERENCES

1. Molina M, Santolaya J, Delgado A, Garrote M, Martínez M, Indiano J, et al. Syndrome de Rothmund-Thomson et ostéosarcome. Arch Pédi. 1995;2:865–70.
2. Ichikawa K, Noda T, Furuichi Y. [Preparation of the gene targeted knockout mice for Rothmund-Thomson syndrome caused by the mutation of DNA helicases]. Folia Pharmacol Jap. 2002;119:219-26.
3. Hicks MJ, Roth JR, Kozinetz CA, Wang LL. Clinicopathologic features of osteosarcoma in patients with Rothmund-Thomson syndrome. JCO. 2007;25:370-5.

Copyright by Abdellah Dah Cherif, et al. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Source of Support: Nil, **Conflict of Interest:** None declared.